

Trattamento dell'Alcaptonuria e Tirosinemia tipo 1



UNIVERSITÀ
DI SIENA
1240

INVENTORI: Bernardini Giulia
Laschi Marcella
Manetti Fabrizio
Petricci Elena
Santucci Annalisa

CONTITOLARI: -

STATUS PATENT: concesso

N° PRIORITÀ: 102016000018748

DATA DI CONCESSIONE: 24/10/2018

ESTENSIONE: IT, WO, EP

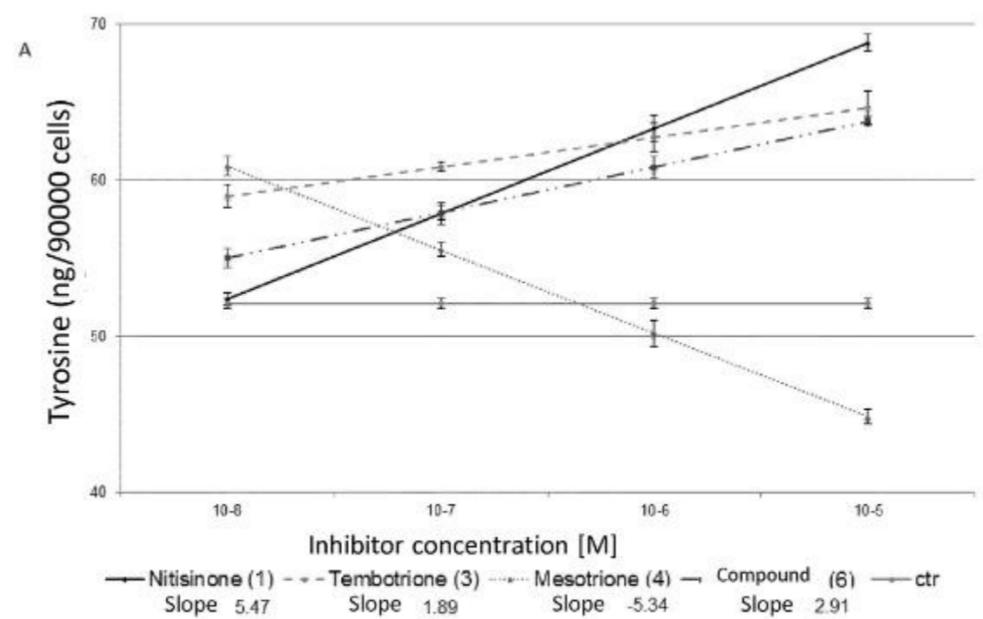
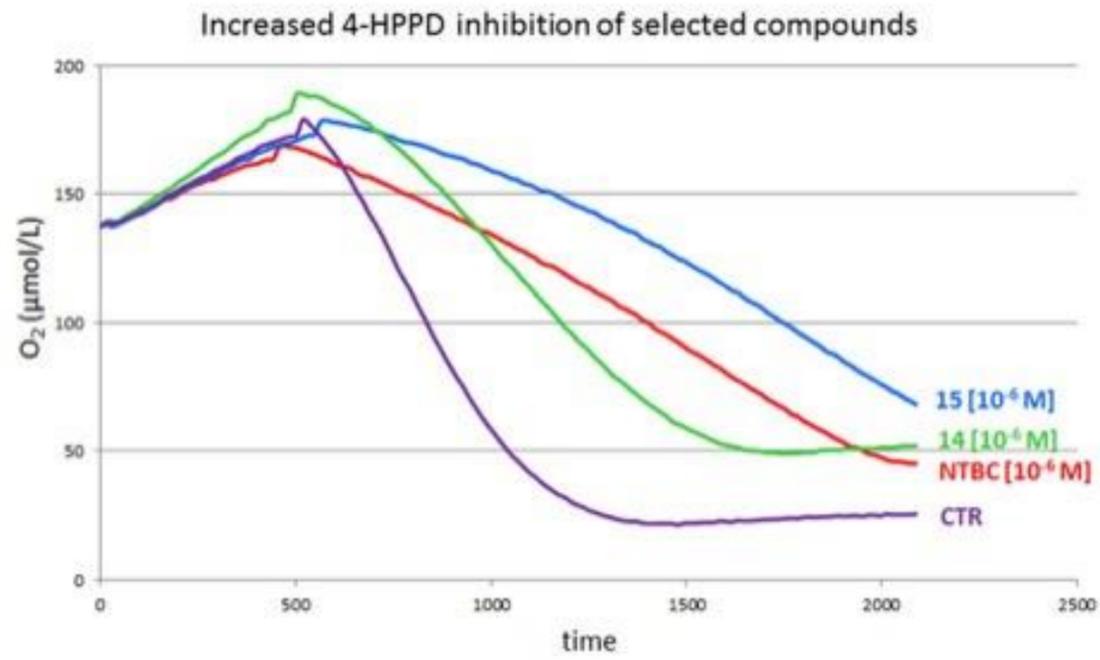
L'invenzione



L'alcaptonuria (AKU) è una malattia genetica rara caratterizzata dall'accumulo e dall'ossidazione di acido omogentisico (HGA), derivato dall'insufficiente attività dell'enzima omogentisato 1,2-diossigenasi (HGD) coinvolto nel catabolismo della tirosina. L'erbicida nitisinone è un inibitore, nell'uomo e nel ratto, della 4-idrossifenilpiruvato diossigenasi (4-HPPD) che trasforma il 4-idrossifenilpiruvato (HPP) in HGA. L'utilizzo del nitisinone, approvato dalla FDA "in circostanze eccezionali" come rimedio salvavita nella malattia pediatrica ereditaria tirosinemia di tipo 1 (HT1), è però correlato a pesanti effetti collaterali. Recenti studi clinici hanno confermato che il nitisinone riduce in modo consistente i livelli plasmatici e urinari di HGA, sebbene porti ad un accumulo di tirosina.

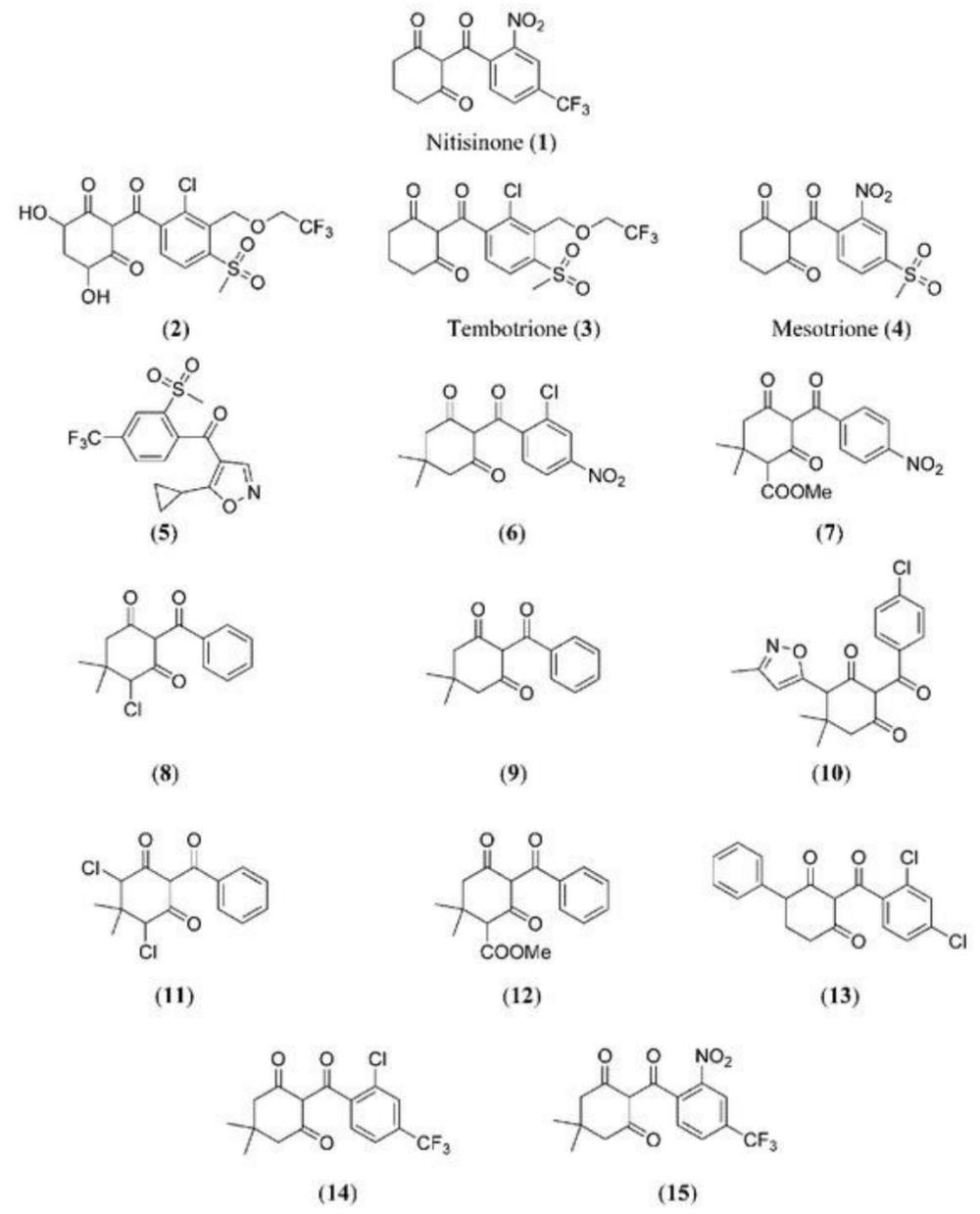
L'invenzione consta quindi in composti alternativi al nitisinone, a struttura trichetonica, quali inibitori della 4-HPPD a minore citotossicità, per il trattamento della AKU e HT1, tali da ridurre l'accumulo di HGA minimizzando al contempo la tirosinemia.

Disegni e Immagini



B

(1) [M]	Tyrosine (%)	(3) [M]	Tyrosine (%)	(4) [M]	Tyrosine (%)	(6) [M]	Tyrosine (%)
10 ⁻⁸	+ 0.4	10 ⁻⁸	+13.11#	10 ⁻⁸	+16.76#	10 ⁻⁸	+5.63#
10 ⁻⁷	+10.87#	10 ⁻⁷	+16.73#	10 ⁻⁷	+6.49#	10 ⁻⁷	+11.10#
10 ⁻⁶	+21.42#	10 ⁻⁶	+20.36#	10 ⁻⁶	-3.7#	10 ⁻⁶	+16.67#
10 ⁻⁵	+31.75#	10 ⁻⁵	+23.9#	10 ⁻⁵	-14.16#	10 ⁻⁵	+22.39#



Applicabilità Industriale



La tecnologia troverà applicazioni nelle imprese chimico-farmaceutiche aventi in pipeline farmaci orfani, da poter distribuire in tutti i centri di trattamento dell'alcaptonuria che ne faranno richiesta.

In particolare, l'invenzione può essere formulata come composizione farmaceutica assumibile per via topica, orale, parenterale o inalatoria, ed include molteplici varianti isotopiche, utilizzabili come base di partenza per lo sviluppo di nuovi farmaci per il trattamento di AKU e HT-1.



Questa foto di Autore sconosciuto è concessa in licenza da CC BY-NC-ND



Questa foto di Autore sconosciuto è concessa in licenza da CC BY-NC

Possibili Evoluzioni



Inizialmente valutata a TRL 3, la tecnologia è tuttora in corso di sviluppo grazie a specifici progetti di maturazione tecnologica volti a dimostrarne l'efficacia e la sicurezza, possibilmente chiedendo la designazione di farmaco orfano (ODD). Il progetto di maturazione terminerà a fine agosto 2022.

Il gruppo è alla ricerca di partners industriali operanti nell'ambito farmaceutico interessati a collaborare per condurre studi successivi e propedeutici all'immissione in commercio del farmaco.

L'Università di Siena è disponibile a siglare specifici accordi di valorizzazione, licenza od opzione del titolo brevettuale collegato all'invenzione.

Per maggiori informazioni:



Ufficio di Trasferimento Tecnologico dell'Università degli Studi di Siena

Sede: via di Valdimontone, 1 - 53100 Siena ITALIA

Sito web: <https://www.unisi.it/ricerca/impres-e-trasferimento-tecnologico>

E-mail: brevetti@unisi.it

Per maggiori informazioni:



Ufficio Regionale di Trasferimento Tecnologico

Sede: Via Luigi Carlo Farini, 8 50121 Firenze (FI)

E-mail: urtt@regione.toscana.it

